香港紅十字會 HONG KONG RED CROSS

2025 - जून

हेल्थ एक्सप्रेस
अंक 166

G6PD को कमी

ग्लुकोज-6-फस्फेट डीहाइड्रोजनेज डिफिसिन्सी भनेको के हो?
(G6PD को कमी)?

G6PD एउटा इन्जाइम हो जसले रातो रक्त कोषहरूलाई जोगाउँछ र तिनीहरूलाई क्षति हुनबाट रोकथाम गर्दछ । G6PD को कमी भएका व्यक्तिहरूले साधारणतया सामान्य जीवन जिउँन सक्छन् । यद्यपि, यदि उनीहरू गम्भीर संक्रमणबाट ग्रस्त छन् वा केही औषधि वा रासायनिक पदार्थको अक्सिडेटिभ स्ट्रेसको कारण, रातो रक्त कोशिकाहरूको ठूलो क्षति हुन सक्छ, जसले गर्दा तीव्र हेमोलाइसिस (रातो रक्त कोशिकाको कमी) हुन जान्छ ।

हङकङमा फेभिज्म (G6PD कमी) सबैभन्दा धेरै हुने वंशाणुगत इन्जाइम डिफिसिन्सी मध्ये एक हो, जसले मुख्यतया रातो रक्त कोशिकाहरूको स्थिरतालाई असर गर्छ । 100 पुरुष नवजात शिशुमध्ये 4 देखि 5 जना र 1000 महिला नवजात शिशुमध्ये 3 देखि 5 जनामा G6PD को कमी रहेको पाइएको छ ।

G6PD कमी भएका अधिकांश मानिसहरू किन पुरुष हुन्छन् ?

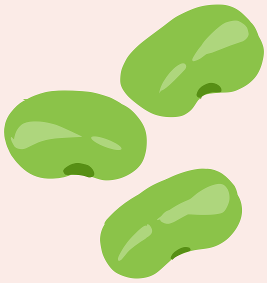
पुरुषहरूमा एउटा मात्र X क्रोमोजोम हुने र G6PD जीनको एउटा प्रतिलिपि हुने भएकोले, यदि G6PD वंशाणुमा उत्परिवर्तन भएमा उनीहरूमा G6PD को कमी हुनेछ । रगतमा G6PD को कार्य कम हुनेछ ।

कुनै एक महिलाको X क्रोमोजोममा उत्परिवर्ती G6PD वंशाणु हुन्छ भने त्यो G6PD को कमीको वाहक हुन्छ । उनीसँग सामान्यतया अर्को X क्रोमोजोममा G6PD वंशाणुको सामान्य प्रतिलिपि हुन्छ जसले रातो रक्त कोशिकाहरूलाई जोगाउन पर्याप्त G6PD उत्पादन गर्छ । त्यसकारण, उनमा G6PD कमीको कुनै लक्षण नदेखिन सक्छ ।

लक्षणहरू

तीव्र हेमोलाइसिसको समयमा रातो रक्त कोषहरू कमी भएर बिलिरुबिन उत्पादन हुनेछ, जसको परिणामस्वरूप जन्डिस हुन्छ । यदि जन्डिस गम्भीर भएका नवजात शिशुहरूले समयमै उपचार पाएनन् भने, मस्तिष्कमा अत्यधिक बिलिरुबिन जम्मा हुन सक्छ, जसले गर्दा मस्तिष्कमा अपरिवर्तनीय क्षति हुन सक्छ, यो अवस्थालाई चिकित्सकीय रूपमा केर्निकटेरस भनिन्छ । यसले श्रवणशक्तिमा कमी, बौद्धिक अपाङ्गता, स्पास्टिकिटी वा मृत्यु पनि निम्त्याउन सक्छ ।

धेरैजसो बिरामीहरूले उत्तेजित कारकहरूको सम्पर्कमा नआउँदा स्पष्ट लक्षणहरू देखाउँदैनन् । यद्यपि, उत्तेजित गर्ने कारकहरूको सम्पर्कमा आएपछि, निम्न तीव्र हेमोलाइटिक लक्षणहरू देखा पर्न सक्छन्: छाला र आँखाको सेतो भाग पहेँलो हुनु (जन्डिस), र चिया रंगको पिसाब, आदि ।



G6PD कमीको कुनै उपचार छैन । व्यवस्थापन रोकथाममा केन्द्रित छ:

- फवा बिन्स (बकुल्ला सिमी) र सम्बन्धित उत्पादनहरू सेवन नगर्नुहोस्
- हेमोलाइसिसलाई उत्तेजित गर्न सक्ने औषधिहरू (जस्तै: केही एन्टिबायोटिक र मलेरिया प्रतिरोधी) सेवन नगर्नुहोस् ।
- नेफ्थालिन (कपुर) (जस्तै: मोथबल/कपुर) को सम्पर्कबाट टाढा रहनुहोस् ।
- G6PD अलर्ट कार्ड बोकेर स्वास्थ्य सेवा प्रदायकहरूलाई जानकारी दिनुहोस् ।

गम्भीर अवस्थामा, अस्पताल भर्ना वा रगत चढाउनु आवश्यक पर्न सक्छ ।

परीक्षण

स्वास्थ्य विभागले 1984 देखि सार्वजनिक अस्पतालमा जन्मेका सबै शिशुहरूको लागि नवजात शिशु परीक्षण कार्यक्रम लागू गरेको छ । यो कार्यक्रम नि:शुल्क छ र जन्मजात हाइपोथायरायडिज्म र G6PD कमी यो दुईवटा प्राय देखिने रोगहरूको जाँच गर्न शिशुको नालको रगतको नमूना प्रयोग गर्दछ । हङकङमा जीनोमिक मेडिसनको पछिल्लो विकाससँग तालमेल मिलाउन, यो कार्यक्रम जुलाई 1, 2023 देखि अस्पताल प्राधिकरणको क्लिनिकल जेनेटिक्स सेवा इकाईमा हस्तान्तरण गरिएको छ । शिशुको नालको रगतको नमूनामा G6PD इन्जाइम गतिविधि परीक्षण गरेर, G6PD को कमीबाट पीडित नवजात शिशुहरूको पहिचान र निदान गरिनेछ ।

उपयोगी लिङ्क

हङकङ चिल्ड्रन्स हस्पिटल (बाल अस्पताल) क्लिनिकल जेनेटिक्स

सन्दर्भहरु:
अस्पताल प्राधिकरण
स्वास्थ्य विभागको परिवार स्वास्थ्य सेवा (FHS)
सेन्ट पलस् हस्पिटल (St. Paul's Hospital)

सम्पादक:
के डब्ल्यु लाम
(K W Lam)

माथिको जानकारी सन्दर्भको लागि मात्र हो ।
30-6-2025 मा अद्यावधिक गरिएको हो ।